

## Erklärungen zu den geforderten Gen-Untersuchungen

### Degenerative Myelopathie (DM) Exon 2

Die canine degenerative Myelopathie (DM) ist eine schwere neurodegenerative Erkrankung mit spätem Beginn ungefähr ab dem 8. Lebensjahr. Die Erkrankung ist durch eine Degeneration der Axone und des Myelins im Brust- und Lendenteil des Rückenmarks gekennzeichnet, was eine progressive Ataxie und Parese verursacht. Man beobachtet die ersten klinischen Anzeichen in der Hinterhand als Zeichen einer Störung des oberen Motoneurons. Es entwickelt sich eine unkoordinierte Bewegung der Hinterhand, eine gestörte Eigenwahrnehmung und gestörte Reflexe. Wenn die Erkrankung weiter fortschreitet, weitet sie sich auf die vorderen Gliedmaßen aus und manifestiert sich als schlaffe Parese und Paralyse. Die Degenerative Myelopathie wurde zuerst als eine Rückenmarkserkrankung insbesondere beim Deutschen Schäferhund beschrieben. Neben dem Deutschen Schäferhund sind aber viele weitere Rassen von der degenerativen Myelopathie betroffen. Als Risikofaktor für die Entwicklung einer DM wurde eine Mutation im Exon 2 des SOD1-Gens bei vielen Rassen nachgewiesen. Bei Berner Sennenhunden gibt es zusätzlich eine Mutation im Exon 1 dieses Gens, die ebenfalls mit der DM in Zusammenhang steht. Für den Berner Sennenhund können beide Mutationen untersucht werden. Die Anforderung kann zusammen oder einzeln erfolgen.

### Neonatale Enzephalopathie (NEWS)

Bei der neonatalen Enzephalopathie (NEWS) handelt es sich um eine Fehlbildung des Kleinhirns aufgrund einer Mutation im CFA36-Gen, die beim Pudel beschrieben ist. Das CFA36-Gen codiert für den Activating Transcription Factor 2 (ATF-2), ein vollständiger Verlust dieses Proteins bei homozygot betroffenen Hunden führt zu einem verkleinerten Cerebellum, das häufig Fehlbildungen aufweist. Erkrankte Welpen sind bereits bei der Geburt relativ klein und schwach, viele von ihnen sterben in der ersten Lebenswoche. Diejenigen, die die erste Woche überleben, entwickeln starke Ataxie und Tremor. Zwischen der 4. und 6. Lebenswoche treten häufig generalisierte tonisch-klonische Krampfanfälle auf, die kaum therapeutisch behandelt werden können. Bislang starben alle betroffenen Welpen oder mussten eingeschläfert werden, bevor sie 8 Wochen alt waren.

### Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)

Die Progressive Retinaatrophie (PRA) steht für eine Gruppe von erblich bedingten Photorezeptor-Störungen der Netzhaut, die bei verschiedenen Hunderassen durch unterschiedliche Mutationen hervorgerufen werden. Man unterscheidet sich spät entwickelnde degenerative Veränderungen von sich bereits im Welpenalter klinisch manifestierenden dysplastischen Störungen. Abgesehen vom Lebensalter, in dem die Erkrankung in Erscheinung tritt, sind die klinischen und ophthalmologischen Symptome ähnlich. Betroffene Hunde zeigen eine bilaterale Mydriasis, das Tapetum lucidum reflektiert verstärkt und das retinale Gefäßnetz erscheint atrophisch.

Bei der rcd4-PRA handelt es sich um eine Dysplasie von Zapfen und Stäbchen, einer sogenannten Rod-cone-dysplasia type 4 (rcd4). Sie wurde zuerst beim Gordon Setter beschrieben, kommt aber auch bei einigen weiteren Rassen vor. Erste Symptome treten bei dieser Form typischerweise erst relativ spät im Alter zwischen 5 - 12 Jahren auf, weshalb man auch von einer Late-Onset-PRA (LOPRA) spricht. Ein erstes Anzeichen für diese Form der PRA ist die Nachtblindheit betroffener Hunde. Bitte beachten Sie, dass bei einigen der angegebenen Rassen neben der rcd4-PRA weitere PRA-Formen auftreten können

### Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)\*

Die progressive Retinaatrophie (PRA) ist eine Augenerkrankung, die zu einer Degeneration der Netzhaut (Retina) und durch kontinuierliches Fortschreiten zur Erblindung führt. Die Netzhaut, an der hinteren Innenseite des Auges lokalisiert, ist für die Bildentstehung verantwortlich und besteht aus Lichtsinneszellen (Photorezeptorzellen) sowie spezialisierten Nervenzellen. Es werden zwei Typen von Photorezeptoren unterschieden: Stäbchen und Zapfen. Die Stäbchenzellen sind spezialisiert auf das Dämmerungs- (hell-dunkel) und Kontrastsehen. Die Zapfenzellen hingegen auf das Tages- und Farbsehen. Bei der prcd-PRA verlieren zuerst die Stäbchenzellen ihre normale Funktion, dies führt zu fortschreitender Nachtblindheit und einem Verlust der Anpassung des Sehvermögens. Im späteren Stadium werden auch die Zapfenzellen zerstört, so dass es

schließlich zur völligen Erblindung des Hundes kommt. Die klinischen Symptome treten in der Regel schon in der frühen Jugend auf, in den verschiedenen Hunderassen allerdings zu unterschiedlichen Zeitpunkten.

### **von Willebrand Erkrankung Typ 1 (vWD1)**

Die Von Willebrand Erkrankung (vWD) ist die häufigste vererbte Blutgerinnungsstörung von unterschiedlichem Schweregrad, die aus einem defekten oder gar fehlenden Von-Willebrand-Faktor (vWF) im Blut resultiert. Der vWF ist ein wichtiger Faktor der Blutgerinnung. Ein fehlender oder defekter vWF hat zur Folge, dass betroffene Tiere bei Verletzungen sehr lange nachbluten und u.U. verbluten können. Die Blutungen betreffen Schleimhautoberflächen und werden bei physischem und psychischem Stress und anderen Krankheiten stärker. Typische Anzeichen sind: Wiederholte Magen-Darm-Blutungen, mit oder ohne Durchfall, Nasenbluten, Zahnfleischbluten, verlängerte Blutung bei der Läufigkeit, Lahmheiten durch Blutungen in den Gelenken, Blutergüsse auf der Körperoberfläche, exzessive Blutungen von zu kurz geschnittenen Nägeln oder nach Operationen. Man unterscheidet drei verschiedene Formen dieser Erkrankung (Typ 1, 2 und 3). Die vWD Typ1 ist die mildeste der drei Formen. Mit einer Prävalenzrate von ca. 70 % erkranken Hunde der Rasse Dobermann besonders häufig an der vWD-Typ 1.

## **Laboklin – angebotene Pakete für Pudel Gentests**

### **Paket Pudel 1**

**LABOKLIN Leistungs-ID: 8621**

Das Paket enthält folgende Tests:

Degenerative Myelopathie (DM Exon2), Neonatale Enzephalopathie (NEWS), Progressive Retinaatrophie\* (prcd-PRA), Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA) und von Willebrand Erkrankung Typ I (vWD1).

### **Paket Pudel 2**

**LABOKLIN Leistungs-ID: 8857**

Das Paket enthält folgende Tests:

Degenerative Myelopathie Exon 2 (DM-Exon 2), Neonatale Enzephalopathie (NEWS), Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA), Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA), von Willebrand Erkrankung Typ I (vWD 1), A-Lokus, B-Lokus, D-Lokus d1, E-Lokus e1, K-Lokus, I-Lokus, S-Lokus

### **Nicht im Paket Pudel 2 enthalten sind:**

M-Lokus (Merle-Allele)

**LABOKLIN Leistungs-ID: 8188**

Em-Lokus (schwarze Maske)

**LABOKLIN Leistungs-ID: 8146**